

# Génétique postnatale 2012

## Matériel et méthodes

Les données de génétique postnatale correspondent à l'activité 2012 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet. Ce rapport ne comprend pas l'activité des consultations de génétique. La base de données a été figée le 27 mars 2012. Les modifications apportées après cette date n'ont pas été prises en compte.

Le rapport d'activité de génétique postnatale constitue un outil important notamment dans le cadre de la réalisation des SROS et de la mise en place du second plan maladies rares. Ce rapport unique en Europe, créé relativement récemment est en constante évolution pour s'adapter aux évolutions des pratiques.

La participation de plus de 99% des laboratoires contactés est très satisfaisante. Seuls 2 laboratoires n'ont pas rendu de rapport.

## Les laboratoires de génétique postnatale

Parmi les 236 laboratoires ayant déclaré une activité à l'Agence de la biomédecine, 75 ont au moins une activité de cytogénétique y compris cytogénétique moléculaire et 181 au moins une activité de génétique moléculaire. Près de 40% des laboratoires autorisés pour la génétique moléculaire le sont uniquement pour une activité limitée. Dans cette dernière situation l'activité peut être limitée à un ou plusieurs examens de réalisation et d'interprétation généralement plus simples (tableaux POSTNATAL1 et POSTNATAL2).

Les deux cartes de la figure POSTNATAL1 montrent la répartition géographique des laboratoires sur le territoire français. Toutes les régions (hormis la Corse) possèdent au moins un laboratoire de cytogénétique constitutionnelle. La répartition de cette activité sur le territoire donne une indication sur l'organisation et l'offre de soins. En revanche, la répartition géographique de l'activité de génétique moléculaire ne donne d'information que sur l'existence de laboratoires mais en aucun cas ne peut permettre d'appréhender l'offre de soins de proximité. En effet, les prélèvements voyageant, certains laboratoires proposent un diagnostic pour l'ensemble de la France, souvent ils travaillent en réseau. Les laboratoires ayant une activité non limitée ne peuvent pas et ne doivent pas développer un catalogue complet de diagnostics car ils doivent maintenir l'expertise nécessaire à l'analyse et l'interprétation des résultats. Seule une cartographie des consultations de génétique pourrait montrer l'accès aux soins au niveau régional.

**Tableau POSTNATAL1. Laboratoires autorisés pour une activité de génétique postnatale d'après les déclarations faites dans les rapports d'activité et en cours de validation par les ARS**

	2009	2010	2011	2012
Nombre de laboratoires proposant une activité de cytogénétique	75	75	77	75
Nombre de laboratoires proposant une activité de génétique moléculaire	182	188	186	181
<i>avec une activité à autorisation non limitée</i>	<i>101</i>	<i>108</i>	<i>107</i>	<i>110</i>
<i>avec une activité à autorisation limitée</i>	<i>81</i>	<i>80</i>	<i>79</i>	<i>71</i>
<b>Nombre total de laboratoires*</b>	<b>239</b>	<b>236</b>	<b>244</b>	<b>236</b>

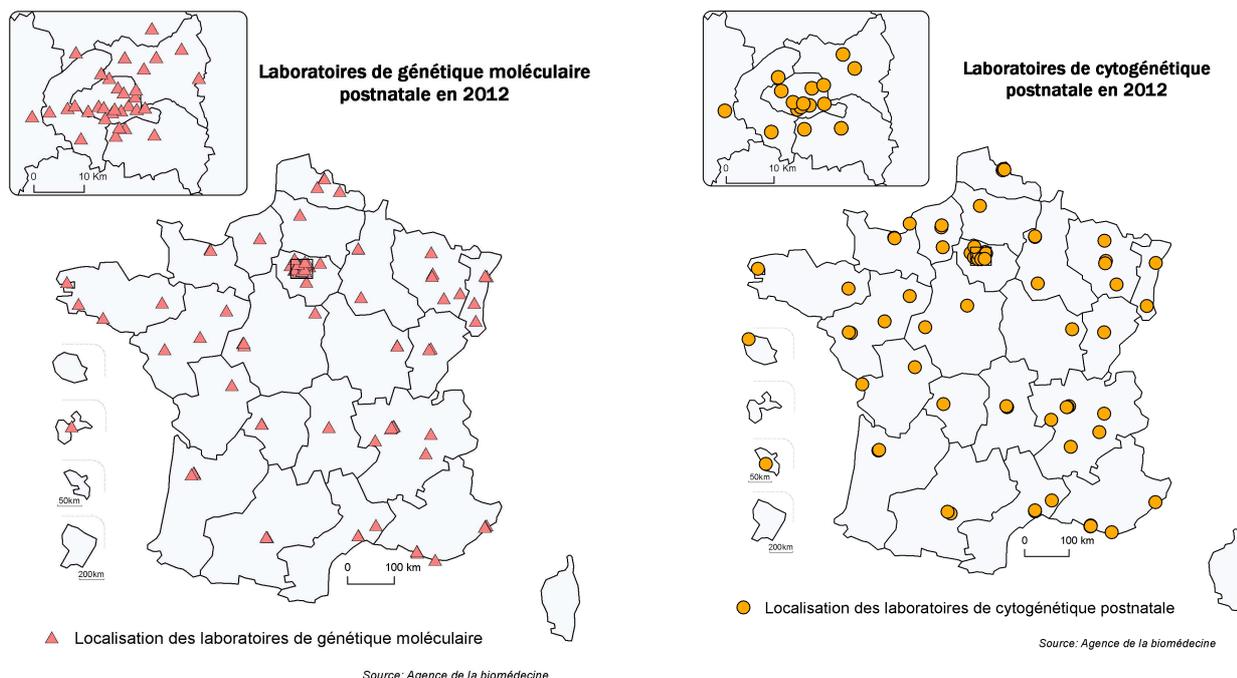
\* Certains laboratoires proposent une activité de génétique moléculaire et de cytogénétique

**Tableau POSTNATAL2. Activités pratiquées par les laboratoires de génétique moléculaire ayant une autorisation limitée**

	Nombre de laboratoires		
	2010	2011	2012
Facteurs II et V	43	36	35
Hématologie	22	20	18
Hémochromatose	16	14	16
Analyses de biologie moléculaire appliquées à la cytogénétique	10	3	3
Pharmacogénétique	9	12	8
Typages HLA	4	6	8
Autre	28	29	24

## Répartition des laboratoires de cytogénétique et de génétique moléculaire postnatale ayant déclaré une activité de génétique postnatale sur le territoire Français

Figure POSTNATAL1. Répartition géographique des laboratoires de cytogénétique et de génétique moléculaire postnatale ayant déclaré une activité en 2012



## Résumé de l'activité de génétique postnatale

Tableau POSTNATAL3. Résumé de l'activité de génétique postnatale

	2009	2010	2011	2012
<b>Cytogénétique</b>				
Nombre d'analyses totales	80978	84925	84983	82756
<i>par caryotypes</i>	68186	70997	71543	69393
<i>par FISH</i>	12792	13928	13440	13363
<b>Génétique moléculaire (y compris pharmacogénétique)</b>				
<b>Nombre de diagnostics de maladies différentes</b>				
<i>disponibles</i>	1060	1205	1282	1526
<i>réalisés</i>	951	1024	1012	1250
<b>Nombre de gènes</b>				
<i>disponibles</i>	1143	1242	1337	1522
<i>testés</i>	1042	1123	1192	1343
<b>Nombre d'examens réalisés</b>	271330	361169	387059	416767
<b>Puces</b>				
Nombre de dossiers rendus	6596*	13728**	10104	12151

\*Ce chiffre n'est pas comparable aux années suivantes car le mode de recueil était différent

\*\* Ce chiffre est probablement surestimé car un laboratoire a transmis des données issues de la recherche et non du diagnostic

## Activité de cytogénétique

L'activité des laboratoires de cytogénétique postnatale (hors puce) est stable ces trois dernières années. En 2012, 72 850 individus ont bénéficié de ce type d'examen. Avec 69 393 caryotypes réalisés en 2012, cet examen de génétique reste très pratiqué (tableau POSTNATAL3). Les analyses d'hybridations in situ (FISH) sont souvent réalisées en complément d'un caryotype, et pour une petite partie dans le cadre de la validation de résultats de puces.

Les grands groupes d'indications sont présentés dans le tableau POSTNATAL4. Les examens de cytogénétique postnatale sont plus souvent prescrit pour expliquer un trouble de la reproduction, néanmoins le taux d'anomalies diagnostiquées pour cette indication est le plus faible (figure POSTNATAL2).

A noter que le nombre d'examen total n'est pas nécessairement égal à la somme des résultats de caryotypes probablement en raison d'échecs de culture.

En plus de ces grands groupes d'indications définis en collaboration avec les sociétés savantes de cytogénétique, l'Agence de la biomédecine recueille spécifiquement le nombre de cas de trisomies 21 diagnostiqués en génétique postnatale (tableau POSTNATAL5). Cette donnée fait partie du dispositif global de suivi du dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre et est donc à commenter dans ce contexte (cf. rapport annuel d'activité de diagnostic prénatal). L'augmentation du nombre de diagnostics postnatals de trisomie 21 entre 2011 et 2010 n'est pas confirmée en 2012.

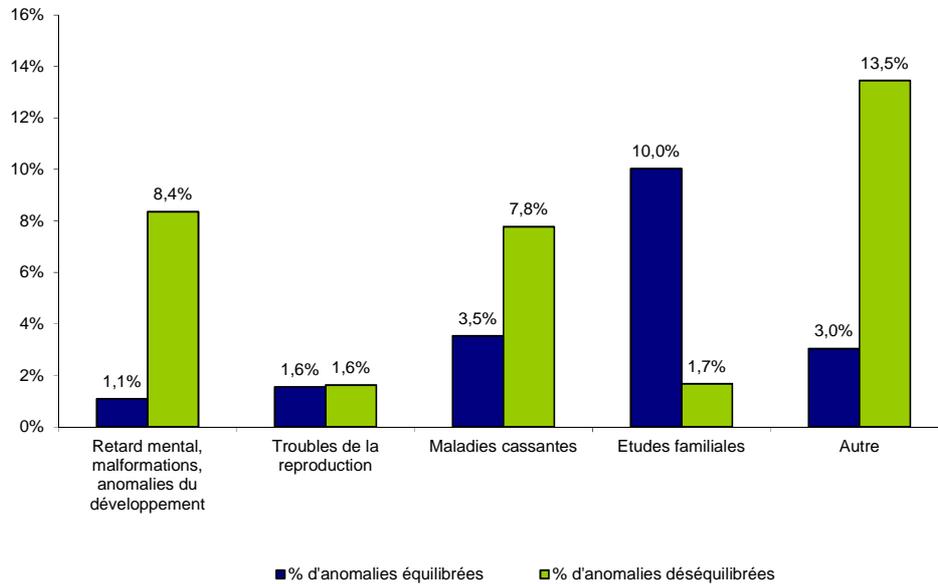
**Tableau POSTNATAL4. Activité de cytogénétique postnatale en 2012 selon l'indication**

Indications	Techniques	Nombre d'examens	Nombre de résultats normaux	Nombre d'anomalies équilibrées	Nombre d'anomalies déséquilibrées
Retard mental, malformation, anomalies du développement	Caryotype	18639	16883	202	1558
	FISH	7165	5406	183	1585
Troubles de la reproduction	Caryotype	40361	39078	627	656
	FISH	2243	1385	451	408
Maladies cassantes	Caryotype	283	251	10	22
	FISH	19	14	2	3
Etudes familiales	Caryotype	7709	6814	773	129
	FISH	3453	2573	415	485
Autre	Caryotype	2401	2006	73	323
	FISH	483	347	43	93
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>69393</b>	<b>65032</b>	<b>1685</b>	<b>2688</b>
	<b>FISH</b>	<b>13363</b>	<b>9725</b>	<b>1094</b>	<b>2574</b>

**Tableau POSTNATAL5. Suivi du nombre de cas de trisomie 21 en diagnostic postnatal**

	2010	2011	2012
Nombre de cas de T21 diagnostiqués	453	535	488

**Figure POSTANATAL2. Pourcentage d'anomalies identifiées par caryotype en 2012 selon l'indication et le type d'anomalie**



## Activité de recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire

Les recherches d'anomalies chromosomiques par analyse moléculaire sont des techniques aussi bien utilisées par les laboratoires de cytogénétique que par les laboratoires de génétique moléculaire.

L'organisation des différents laboratoires ou plateformes est très variable, ce qui rend compliqué le recueil de l'activité dans ce domaine. L'information qui a semblé la plus pertinente étant le nombre de patients ayant accès à un diagnostic par cette technologie, le choix a été fait d'analyser le nombre de dossiers rendus. Cette donnée correspond à un résultat diagnostique rendu au prescripteur après analyse des puces et validation de l'anomalie génétique identifiée par une autre technique (en général Fish ou PCR).

### Analyses par puce

Au total, le rapport d'activité recense plus de 12 000 dossiers d'analyses par puces rendus en 2012. Ce chiffre est en augmentation de plus de 2 000 examens (+20%) par rapport à 2011 (tableau POSTNATAL3). Cette augmentation correspond à la montée en charge de l'utilisation de cet examen du fait entre autres d'une appropriation de cette technologie par les laboratoires et les prescripteurs. Avec notamment la mise en place du second plan maladies rares, cette tendance devrait se confirmer dans les prochaines années en effet, les laboratoires n'arrivent actuellement pas à satisfaire pleinement la demande.

Dans près de 95% des cas, les puces sont utilisées pour des analyses pangénomiques et non pour des analyses ciblées. L'indication majoritaire (46,4%) est « Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique ».

**Tableau POSTNATAL6. Examens ciblés par puce en 2012**

	Analyses ciblées par puces
Nombre de dossiers rendus	638
Nombre de dossiers positifs rendus	234
% de dossiers positifs rendus	36,7%

**Tableau POSTNATAL7. Examens pangénomiques par puce en 2012**

Indications	Nombre de dossiers rendus	Nombre de dossiers positifs rendus	% de dossiers positifs rendus
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	5339	1079	20,2%
Malformations sans retard psychomoteur	1117	172	15,4%
Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	2208	490	22,2%
Troubles Envahissants du Développement (TED) / Autisme	1108	148	13,4%
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	346	255	73,7%
Fœtopathologie	632	110	17,4%
Autres	745	149	20,0%
<b>Total</b>	<b>11495</b>	<b>2403</b>	<b>20,9%</b>

### Autres recherches d'anomalie chromosomique par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF...)

D'autres techniques de génétique moléculaire permettent la recherche d'anomalies chromosomiques, notamment : la MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification), QF-PCR (Quantitative Fluorescence - polymerase chain reaction) et la QMPSF (Quantitative Multiplex PCR of Short Fragments). Près de 16 954 examens utilisant ces types de techniques ont été déclarés par les laboratoires en 2012. Ce chiffre est en constante augmentation depuis 3 ans (+9% entre 2011 et 2012). Une partie de ces examens est réalisée dans le cadre de validation de résultats de puces.

## Activité de génétique moléculaire

En 2012, plus de 416 767 examens de génétique moléculaire ont été réalisés en France (tableau POSTNATAL3). Ils incluaient 21 700 examens de pharmacogénétique (5,2 %).

Pour identifier les maladies, nous avons décidé de nous baser sur la classification de l'encyclopédie Orphanet. Ainsi peuvent être comptabilisées comme deux pathologies distinctes deux formes d'une même maladie enregistrées sous deux numéros ORPHA différents.

### Génétique des maladies

En 2012, les laboratoires français avaient développé des examens diagnostiques pour 1 442 maladies différentes (selon la classification Orphanet). Ces maladies étant dans leur grande majorité rares, voir extrêmement rares, 1 187 maladies ont réellement fait l'objet de recherche diagnostique. Ces examens ont concerné un peu plus de 1 300 gènes différents (tableau POSTNATAL8). Au total, environ 323 100 personnes ont eu un examen de génétique moléculaire, qu'il s'agisse de cas index (personne symptomatique chez qui on fait le diagnostic) ou d'apparentés.

Deux indications, « hémochromatose » et « thrombophilie non rare » (2 gènes) représentent à elles seules plus de 37 % des examens réalisés en 2011 (tableau POSTNATAL8). Si en volume ce chiffre est important, il ne faut pas oublier qu'en charge de travail l'analyse de gènes complexes est beaucoup plus chronophage et coûteuse que ces deux examens. L'hémochromatose, seul examen de génétique postnatale à la nomenclature est proposée par 57 laboratoires différents (tableau POSTNATAL9). La recherche de « thrombophilie non rare », examen de susceptibilité, n'est pas à la nomenclature. Il représente à lui seul plus de 27,5% du volume d'activité des laboratoires de génétique moléculaire (tableau POSTNATAL9).

La liste des 50 examens les plus réalisés en France (tableau POSTNATAL10) montre la présence de plusieurs maladies pour lesquelles les gènes impliqués sont des gènes de susceptibilité. Une réflexion globale sur l'intérêt de tels examens devra être menée. A titre d'exemple plus de 83 000 (21%) examens ont portés sur des gènes du HLA en 2012 (hors indication de greffe).

Les laboratoires français ont développé entre 1 et 100 diagnostics de maladies, mais près de 30% d'entre eux ne proposent qu'un ou deux tests différents (figure POSTNATAL4).

Les maladies génétiques sont très majoritairement rares voir très rares. Développer des examens diagnostiques pour ces dernières peut se révéler très complexe. Ainsi, les laboratoires se sont généralement spécialisés, 98 laboratoires sont seuls à proposer le diagnostic d'une (ou de plusieurs) maladie(s) en France. Au final, 882 maladies (~ 60 %) ne sont diagnostiquées que dans un seul laboratoire (tableau POSTNATAL11).

Certaines maladies sont plus fréquemment proposées au diagnostic. Dans la majorité des cas il y a une relation entre le nombre de laboratoires offrant un examen et le nombre d'examens totaux réalisés. Une analyse de niveau 1 consiste en la recherche des mutations les plus fréquentes dont la causalité pour la maladie étudiée est clairement démontrée. La technique utilisée est généralement simple et souvent basée sur des dispositifs spécifiquement établis pour une recherche ciblée. En conséquence, le résultat d'une analyse de niveau 1 est le plus souvent binaire et toutes les mutations ne sont généralement pas étudiées. Une analyse de niveau 2 consiste en l'analyse exhaustive du gène, la technique peut être simple ou complexe. Toute technique de balayage pour rechercher des mutations inconnues rentre dans ce cadre. Pour ce faire, le laboratoire devra assurer notamment la prise en charge d'échantillons d'autres laboratoires lorsque les analyses de niveau 1 n'ont pas permis de mettre en évidence de mutation et si le contexte clinique le justifie, la veille technologique et scientifique, la participation à l'organisation du contrôle de qualité, le lien avec un centre de référence de la maladie s'il existe. Le laboratoire réalisant une analyse de niveau 1 est en relation avec un laboratoire de niveau 2 pour cette même analyse. Il est souhaitable que ce dernier laboratoire soit celui qui organise le contrôle de qualité (tableau POSTNATAL9). Une amélioration du recueil de cette information (niveau du l'examen) par les laboratoires sera utile pour mieux appréhender le travail en réseau.

La figure POSTNATAL3 montre la fréquence des maladies par nombre d'examens pratiqués et illustre la rareté de la majorité des maladies génétique. En effet, plus d'un tiers des maladies ne sont réalisées au maximum que 10 fois dans l'année et un autre tiers entre 10 et 50 fois.

Le nombre d'examens est plus élevé que le nombre d'individus testés car pour une même maladie l'analyse de plusieurs gènes en parallèles ou successivement peut être nécessaire pour poser un diagnostic.

**Tableau POSTNATAL8. Activité de génétique moléculaire postnatale (hors pharmacogénétique)**

	2010	2011	2012
<b>Nombre de maladies différentes</b>			
Disponibles	1084	1253	1442
Réalisés	950	1010	1187
<b>Nombre de gènes différents</b>			
Disponibles	1212	1403	1504
Testés	1093	1219	1323
<b>Nombre d'examens réalisés</b>	<b>349605</b>	<b>369051</b>	<b>395066</b>
<i>dont hémochromatose et facteur II facteur IV</i>	<i>140605</i>	<i>151532</i>	<i>146852</i>

**Tableau POSTNATAL9. Nombre d'examens et de laboratoires pour une maladie étudiée par au moins dix laboratoires par génétique moléculaire postnatale en 2012**

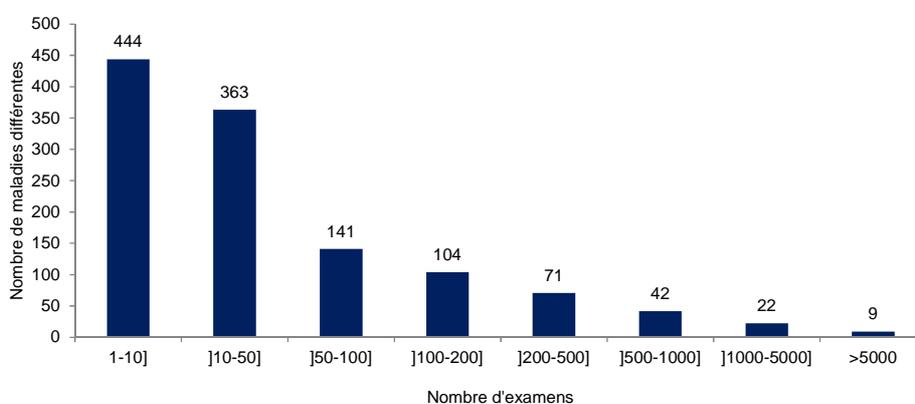
Numéro ORPHA	Maladie	Nombre de laboratoires total	Nombre d'examens	Nombre de laboratoires ayant effectué un examen de niveau 1	Nombre de laboratoires ayant effectué un examen de niveau 2
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	68	108515	64	4
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	57	38337	49	8
ORPHA740	Syndrome de Prader-Willi	38	1109	26	12
ORPHA586	Mucoviscidose	35	11427	23	12
ORPHA908	Syndrome de l' X fragile	32	10003	20	12
ORPHA1646	Délétion partielle de l'Y	31	4154	23	8
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	23	473	11	12
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	20	3977	3	17
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	20	2000	9	11
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	20	2804	10	10
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	18	535	14	4
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	17	20764	1	16
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	15	403	6	9
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	15	1419	5	10
ORPHA232	Drépanocytose	13	759	7	6
ORPHA399	Maladie de Huntington	13	1047	8	5
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	13	1781	8	5
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	12	350	9	3
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	12	524	4	8
ORPHA848	Bêta-thalassémie	12	552	2	10
ORPHA550	Syndrome MELAS	11	893	5	6
ORPHA551	Syndrome MERRF	11	504	5	6
ORPHA644	Syndrome NARP	11	407	5	6
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	11	33983	8	3
ORPHA242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY	10	59	5	5
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	10	1141	5	5
ORPHA324	Maladie de Fabry	10	337	3	7
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	10	245	5	5
ORPHA619	Insuffisance ovarienne primaire	10	628	3	7
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	10	761	3	7
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14	10	28	9	1
ORPHA98878	Hémophilie A	10	726	4	6

**Tableau POSTNATAL10. Listes des 50 indications faisant l'objet du plus grand nombre d'examens**

ORPHA	MALADIE	Nombre d'examens
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	108515
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	38337
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	33983
ORPHA117	Maladie de Behçet	26967
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	20764
ORPHA586	Mucoviscidose	11427
ORPHA908	Syndrome de l' X fragile	10003
ORPHA243377	Diabète sucré de type 1	7247
ORPHA2073	Narcolepsie-Cataplexie	6582
ORPHA1646	Délétion partielle de l'Y	4154
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	3977
ORPHA555	Maladie coeliaque	3277
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	3131
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	2670
ORPHA29072	Pheochromocytome-paragangliome héréditaire	2239
ORPHA618	Mélanome malin familial	2070
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	2000
ORPHA247	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	1969
ORPHA325	Déficit congénital en facteur II	1906
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1862
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	1781
ORPHA406	Hypercholestérolémie familiale	1761
ORPHA552	Syndrome MODY	1420
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1419
ORPHA846	Alpha-thalassémie	1293
ORPHA648	Syndrome de Noonan	1265
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	1261
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	1168
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	1141
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1054
ORPHA399	Maladie de Huntington	1047
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	951
ORPHA53690	intolérance primaire au lactose	950
ORPHA550	Syndrome MELAS	893
ORPHA71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	875
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	849
ORPHA774	Maladie de Rendu-Osler-Weber	842
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	839
ORPHA95698	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase non-classique	794
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique	762

ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	762
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	761
ORPHA232	Drépanocytose	759
ORPHA478	Syndrome de Kallmann	749
ORPHA100973	Déficit intellectuel FRAXE	747
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	726
ORPHA98878	Hémophilie A	726
ORPHA110	Syndrome de Bardet-Biedl	718
ORPHA275742	Infertilité génétique	717
ORPHA91387	Anévrysme familial de l'aorte thoracique	712

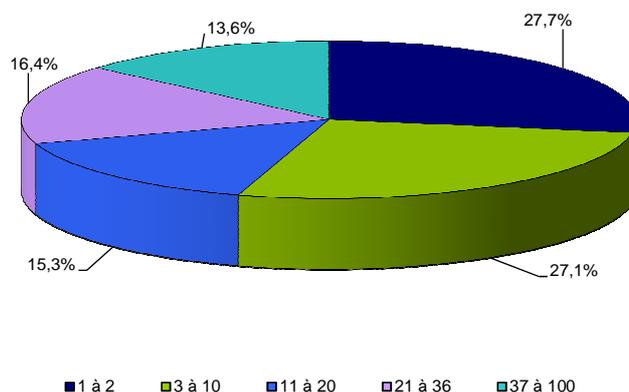
**Figure POSTNATAL3. Répartition de la fréquence des maladies par nombre d'examens réalisés en 2012**



**Tableau POSTNATAL11. Description de l'activité de génétique moléculaire postnatale**

	2010	2011	2012
<b>Nombre de laboratoires</b>			
<i>qui n'étudient que l'hémocromatose</i>	3	2	2
<i>qui n'étudient que la thrombophilie</i>	21	19	18
<b>Nombre de laboratoires</b>			
<i>qui diagnostiquent une maladie qui n'est étudiée que dans 1 laboratoire en France</i>	97	102	98
<i>qui diagnostiquent une maladie qui n'est étudiée que dans 2 laboratoires en France</i>	97	99	105
<b>Nombre de maladies</b>			
<i>qui ne sont étudiées que dans 1 laboratoire en France</i>	665	810	882
<i>qui ne sont étudiées que dans 2 laboratoires en France</i>	220	251	294

**Figure POSTNATAL4. Pourcentage de laboratoires selon le nombre de diagnostics de génétique moléculaire proposés en 2012**



## Activité de pharmacogénétique

En 2012, 44 laboratoires ont eu une activité de pharmacogénétique.

Le nombre d'analyses recueillies dans le rapport d'activité a presque doublé entre 2009 et 2010 puis de nouveau entre 2010 et 2011. Ce nombre est finalement stable entre 2011 et 2012 (tableau POSTNATAL12). Ce phénomène est probablement lié à deux causes. Tout d'abord, les années 2010-2011 ont vu une montée en charge de cette activité notamment avec l'arrivée en 2010-2011 de l'examen « Prédiction de la réponse au traitement Interféron/Ribavirine ». Ensuite, le travail effectué sur ce rapport d'activité et les meilleures modalités de recueil de l'information ont probablement amélioré la qualité des données les rendant plus exhaustives. Depuis trois ans, un travail important et continu entre l'Agence de la biomédecine, Orphanet et les professionnels a permis de mettre en place des codes Orpha pour la majorité des analyses de pharmacogénétique. Cet effort a permis de mieux recueillir les données. Néanmoins une amélioration continue reste nécessaire surtout pour ce domaine qui est en constante évolution. Les laboratoires devront notamment, lorsqu'ils étudient un gène, être en mesure d'en connaître l'indication lorsqu'il peut y en avoir plusieurs. Les variations des données du tableau POSTNATAL13 concernant les examens de pharmacogénétique réalisés ou disponibles sont liées en partie à cette codification que doivent s'approprier les laboratoires.

**Tableau POSTNATAL12. Evolution de l'activité de pharmacogénétique**

	2009	2010	2011	2012
<b>Nombre d'examen de pharmacogénétique différents</b>				
Disponibles	50	121	113	114
Réalisés	46	74	51	86
<b>Nombre d'examens réalisés</b>	<b>6442</b>	<b>11564</b>	<b>21037</b>	<b>21701</b>

**Tableau POSTNATAL13. Examens de pharmacogénétique pour lesquels au moins 150 analyses ont été effectués en 2012**

Numéro ORPHA	Maladie	Nombre d'examens	Nombre de laboratoires ayant effectué un examen de niveau 1	Nombre de laboratoires ayant effectué un examen de niveau 2	Nombre de laboratoires total
ORPHA284102	Réponse au polyéthylène glycol/interféron-ribavirine dans l'hépatite C	4252	20	1	21
ORPHA241005	Susceptibilité au syndrome d'hypersensibilité à l'abacavir	3371	3	2	5
ORPHA240839	Toxicité du 5-fluorouracile	2832	5	2	7
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1743	9	3	12
ORPHA241043	Choix du dosage de tacrolimus dans la transplantation	1502	6	4	10
ORPHA240927	Choix du dosage d'azathioprine dans le traitement de la maladie de Crohn, de la leucémie et dans la transplantation	1243	12	2	14
ORPHA240855	Toxicité de la capécitabine	807	4	2	6
ORPHA241019	Susceptibilité à la neutropénie dans le traitement par l'azathioprine	599	11	4	15
ORPHA3315	Déficit en thiopurine S-méthyltransferase	478	3	1	4
ORPHA240853	Toxicité de l'azathioprine	345	11	5	16
ORPHA240945	Résistance au tacrolimus dans la transplantation	327	6	4	10
ORPHA240973	Susceptibilité aux effets indésirables graves de l'irinotécan	253	9	2	11
ORPHA241045	Choix du dosage de la warfarine dans le traitement de la thrombose veineuse et de la fibrillation auriculaire	232	5	3	8
ORPHA240955	Susceptibilité aux effets indésirables graves du 5-fluorouracile	228	6	1	7
ORPHA240849	Toxicité des antipsychotiques	209	1	3	4